

# 2 Jahre Neugeborenen-Screening:

## Ein Meilenstein in der Behandlung der Spinalen Muskelatrophie

Die spinale Muskelatrophie (SMA) ist die häufigste Todesursache bei Säuglingen und Kleinkindern und wird durch eine biallelische Deletion bzw. Mutation des survival motor neuron 1 (*SMN1*)-Gens verursacht.<sup>1,2</sup> Das SMN-Protein spielt vor allem in der frühkindlichen Entwicklung eine wichtige Rolle im Überleben der Motorneurone.<sup>3</sup> Jährlich werden in Deutschland ca. 80 bis 120 Kinder mit SMA geboren.<sup>4</sup> Rund die Hälfte der Betroffenen leiden an der schweren Form, dem SMA-Typ I. Unbehandelt leiden diese Kinder an fortschreitendem Muskelschwund, Dysphagie und Atemversagen. Sie sterben unbehandelt meist in den ersten zwei Lebensjahren oder benötigen eine permanente invasive Beatmung.<sup>5-7</sup>

Ein Meilenstein in der Therapie der SMA war der Beschluss des G-BA im Oktober 2021 das SMA-Screening in die Früherkennungsuntersuchung bei Neugeborenen aufzunehmen.<sup>4</sup> Pilotstudien hatten das robuste Nachweisverfahren und den medizinischen Nutzen für Betroffene gezeigt.<sup>8</sup> In spezialisierten Laboren wird mittels quantitativer PCR die homozygote Deletion des Exon 7 im *SMN1*-Gen detektiert.<sup>9</sup> Denn gerade bei der SMA sind eine frühe Diagnose und therapeutische Intervention essenziell. Wird die Krankheit in einem präsymptomatischen Stadium behandelt, haben die Kinder eine bessere Chance auf eine altersgemäße Entwicklung ihrer motorischen Fähigkeiten.<sup>8</sup>

Für Familien betroffener Kinder ist die Diagnose ein schwerwiegender Schicksalsschlag. Um ihnen in dieser Situation Orientierung und einen ersten Anlaufpunkt zu bieten, hat Novartis Gene Therapies in Zusammenarbeit mit Prof. Dr. Wolfgang Müller-Felber, Ärztlicher Leiter des Motorik-Hauses im Dr. von Haunerschen Kinderspital des LMU Klinikums München und Experte auf dem Gebiet der SMA, die Internetplattform SMALEO ([smaleo.de](https://www.smaleo.de)) entwickelt. Sie bietet Familien und Angehörigen die Möglichkeit sich über das Krankheitsbild, die verschiedenen Therapieoptionen und die nächsten Schritte zu informieren.<sup>10</sup>

1. Anderton RS et al., *Expert Rev Neurother*. 2015;15(8):895-908. 2. Finkel RS et al., *Neurology*. 2014;83(9):810-7. 3. Sugarman EA et al., *Eur J Hum Genet*. 2012;20(1):27-32. 4. Pressemitteilung G-BA, 2020. <https://www.gba.de/presse/pressemitteilungen-meldungen/919/>, zuletzt besucht: 05.10.23 5. Verhaart IEC et al., *Orphanet J Rare Dis*. 2017;4:12(1):124. 6. Feldkötter M et al., *Am J Hum Genet*. 2002;70:358-68. 7. Calucho M et al., *Neuromuscul Disord*. 2018;28(3):208-215. 8. Müller-Felber W et al., *J Neuromuscul Dis*. 2023; 10(1): 55-65. 9. Czibere L et al., *Eur J Hum Genet*. 2020;28:23-30. 10. SMALEO: <https://www.smaleo.de/>, zuletzt besucht: 05.10.23

MLR ID: 310866